



Facultad de Química
Genética y Biología Molecular
Clave 1630

Tarjetas de Estudio de la UNIDAD 2 GENÉTICA MENDELIANA

Prof. Javier Plasencia de la Parra
Departamento de Bioquímica, Facultad de Química; UNAM.
Proyecto PAPIME PE201017 y PE206021



1. ¿Cuál es la diferencia entre homocigosis y heterocigosis?

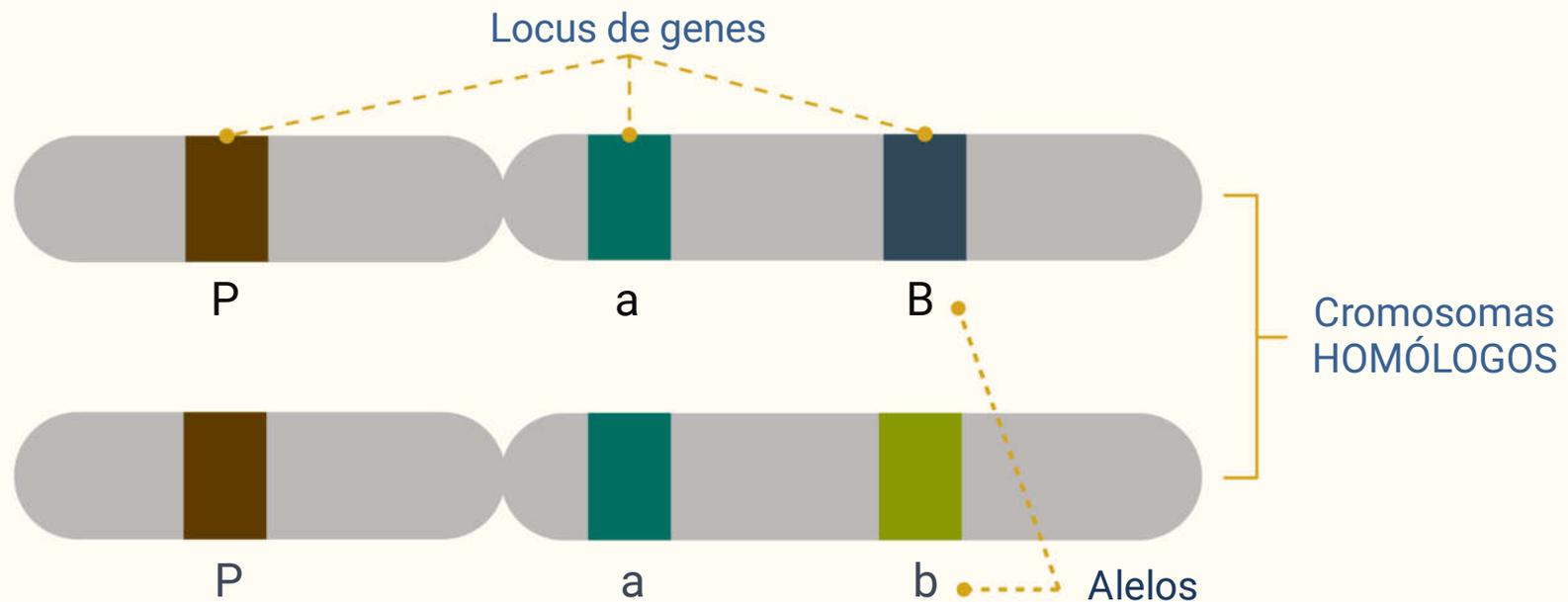
- A. La homocigosis ocurre en células diploides mientras que la heterocigosis, en células haploides
- B. La homocigosis es la condición de tener alelos idénticos para un gen, mientras que la heterocigosis se tienen alelos distintos
- C. La homocigosis es la condición de tener alelos distintos para un gen, mientras que la heterocigosis se tienen alelos idénticos
- D. La homocigosis se presenta solamente en células somáticas, mientras que la heterocigosis, solamente en gametos

HOMOCIGOSIS

Es la condición de tener **alelos idénticos** en un locus dado.

HETEROCIGOSIS

Es la condición de tener **alelos distintos** en un locus dado.



- ✓ Homocigoto para el gen P (PP)
- ✓ Homocigoto para el gen a (aa)

- ✓ Heterocigoto para el gen B (Bb)

¿Por qué decimos que los cromosomas son homólogos si no todos los alelos son idénticos?

2. ¿A qué se refiere el fenómeno de dominancia y en qué individuos se observa?

- A. Cuando solamente se expresa uno de los alelos, y se observa en individuos heterocigotos
- B. Cuando ambos alelos se expresan en los individuos homocigotos
- C. Cuando solamente se expresa uno de los alelos, y se observa en individuos homocigotos
- D. Cuando se expresa un fenotipo intermedio en individuos heterocigotos

FENÓMENO DE DOMINANCIA

En este fenómeno, uno de los miembros de un par de alelos expresa su fenotipo, excluyendo al otro.

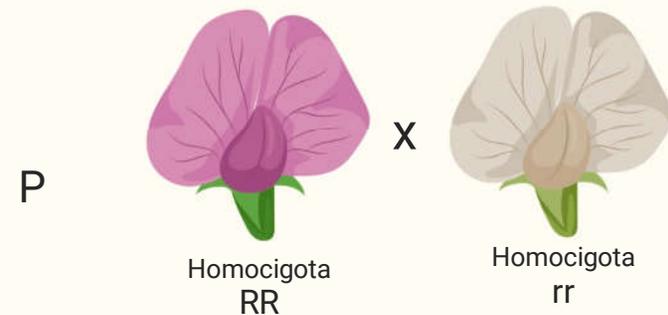
*Se presenta en heterocigotos.

*Por convención, el alelo Dominante se denota con letras MAYÚSCULAS y el Recesivo con minúsculas:

Alelo **R** → DOMINANTE

Alelo **r** → recesivo

¿Cómo se puede explicar a nivel molecular el fenómeno de dominancia?

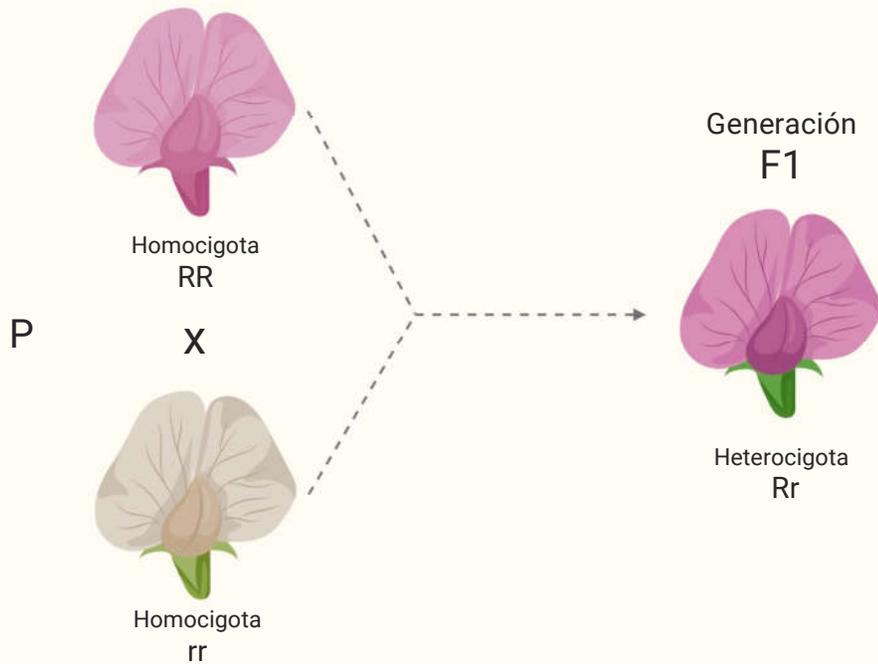


Generación F1

		Polen	
		R	r
Óvulo	r	 Rr	 Rr
	R	 Rr	 Rr

3. ¿Cuáles son las relaciones fenotípicas y genotípicas que se obtienen en la generación F2 de una cruce monohíbrida donde hay un alelo dominante y uno recesivo?

- A. 1:1 en la relación fenotípica y 3:1 en la relación genotípica
- B. 3:1 en la relación genotípica y 1:1 en la relación fenotípica
- C. 3:1 en la relación fenotípica y 1:2:1 en la relación genotípica
- D. 1:2:1 en la relación fenotípica y 3:1 en la relación genotípica



Autocruza de la F1
Rr x Rr

Generación F2

		Polen	
		R	r
Óvulo	R	 RR	 Rr
	r	 Rr	 rr

GENERACIÓN
F2

Relación fenotípica:

3 : 1



Relación
genotípica:

1 RR : 2 Rr : 1 rr

¿Por qué se hace el análisis en la generación F2?

4. ¿Qué es el cuadro de Punnett y para qué se usa en Genética?

- A. Es un diagrama que permite establecer relaciones filogenéticas entre individuos en una familia
- B. Es un diagrama que indica la posibilidad de riesgo de contraer una enfermedad infecciosa
- C. Es un diagrama que permite predecir el resultado de una cruce en genética y determinar las relaciones genotípicas y fenotípicas
- D. Es un diagrama que permite establecer la probabilidad de que una cruce resulte en progene fértil

CUADRO DE PUNNETT

Es un diagrama que se usa para predecir el resultado de una cruce genética.

		Genotipo del gameto	
		R	r
Genotipo del gameto	R	RR	Rr
	r	Rr	rr

Ayuda a determinar la probabilidad de que se obtenga algún genotipo particular en la descendencia

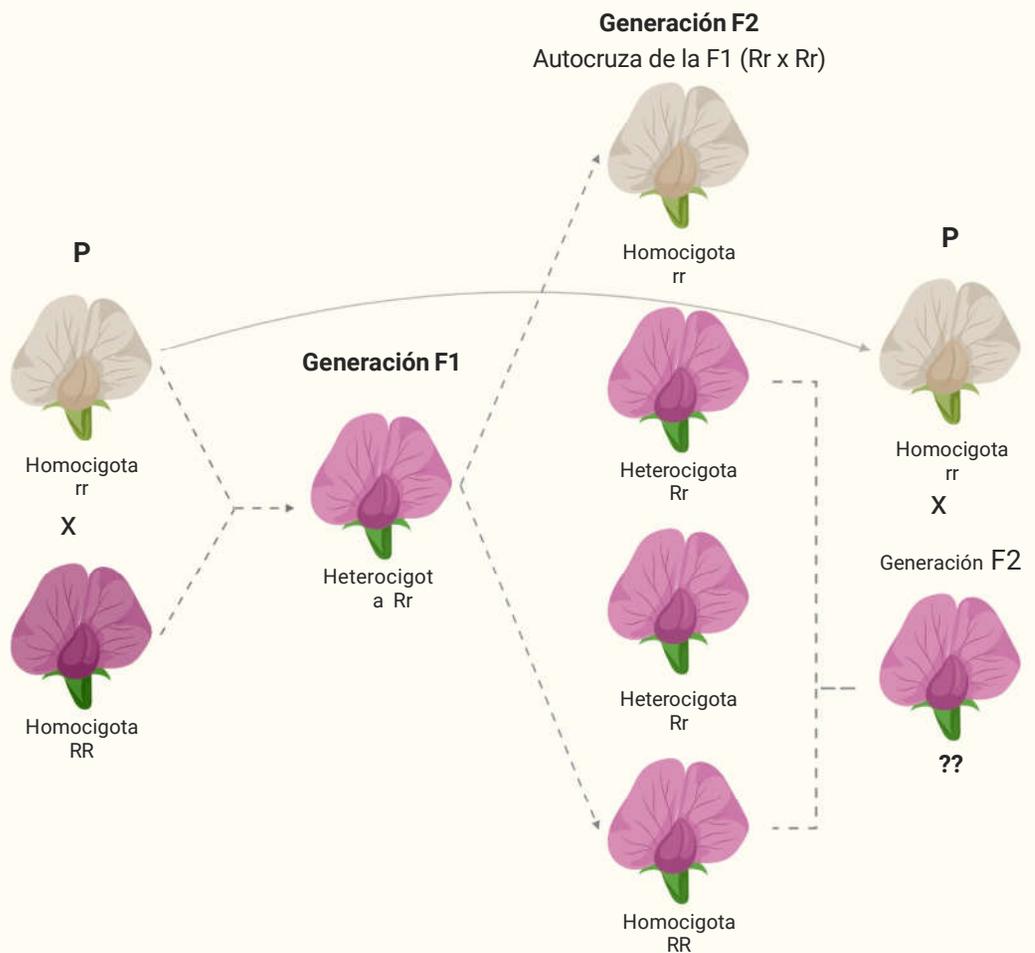
Se debe conocer el genotipo de los gametos del padre y la madre para elaborarlo.

Puede emplearse para cruces monohíbridas, dihíbridas, trihíbridas, etc...

¿Quién fue Reginald Punnett?

5. ¿Qué es una retrocruza y para qué se usa en Genética?

- A. Es una cruce entre dos individuos de la generación F1
- B. Es una cruce entre dos individuos de la generación F2
- C. Es una autocruza
- D. Es una cruce entre un individuo de la generación F2 con el parental homocigoto recesivo



		Heterocigoto (F2)	
		R	r
Homocigoto recesivo (P)	r	Rr	rr
	r	Rr	rr

		Homocigoto dominante (F2)	
		R	R
Homocigoto recesivo (P)	r	Rr	Rr
	r	Rr	Rr

Una **retrocruza** es una cruce entre un individuo de prueba de la generación F2 con el parental homocigoto recesivo. Se utiliza para determinar el genotipo del individuo de prueba (RR o Rr).

¿Por qué se elige al homocigoto recesivo para hacer la cruce de prueba?

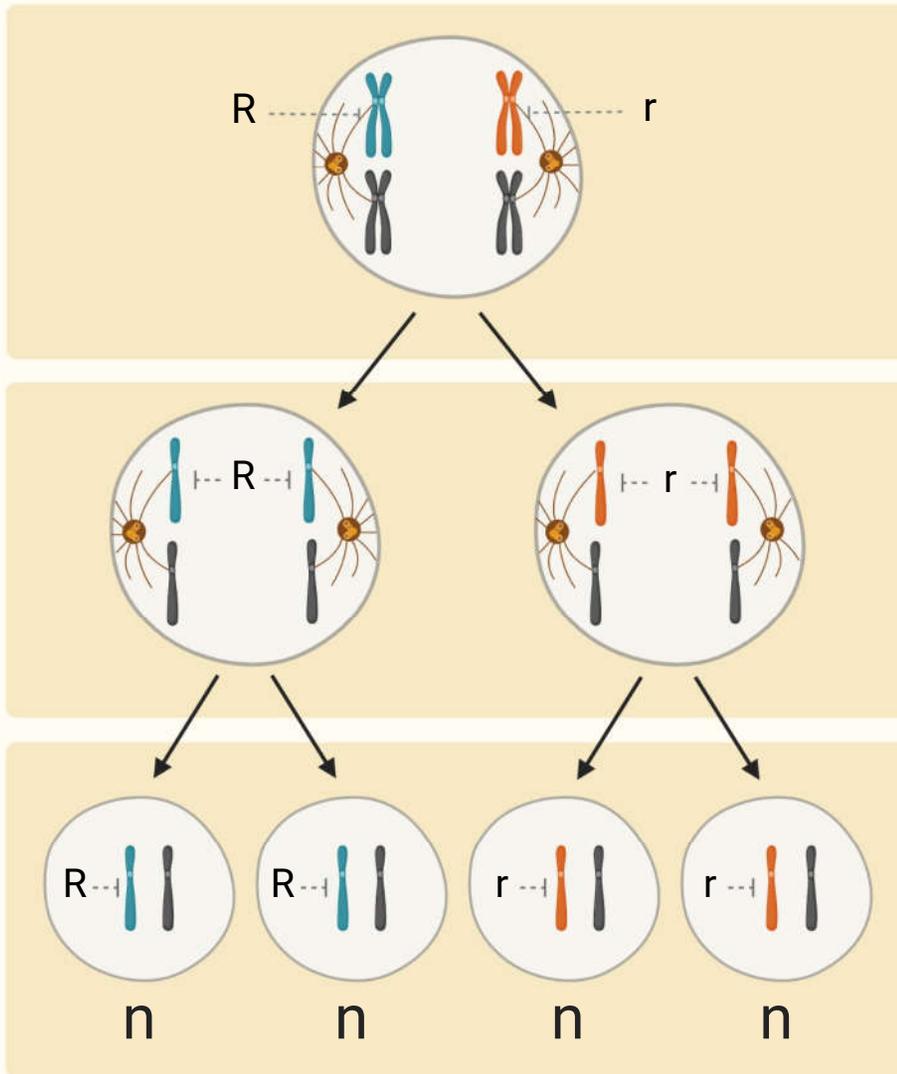
Si la cruce muestra:

- **Dos fenotipos** con una relación (1 : 1), indica que el sujeto de prueba es **heterocigoto**.
- **Un fenotipo**, indica que el sujeto de prueba es **homocigoto dominante**.

6. ¿Qué indica el Principio de la Segregación?

- A. Establece que uno de los alelos se expresa, excluyendo al otro en un organismo homocigoto
- B. Establece que uno de los alelos se expresa, excluyendo al otro en un organismo heterocigoto
- C. Establece que en la formación del gameto, cada uno de ellos recibe un alelo
- D. Establece que en la formación del gameto, cada uno de ellos recibe el par de alelos

PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN DE MENDEL



Establece que en la formación del gameto, los dos alelos del mismo gen se separan (segregan) de tal manera que cada gameto recibe solamente un alelo.

Es una descripción de la meiosis

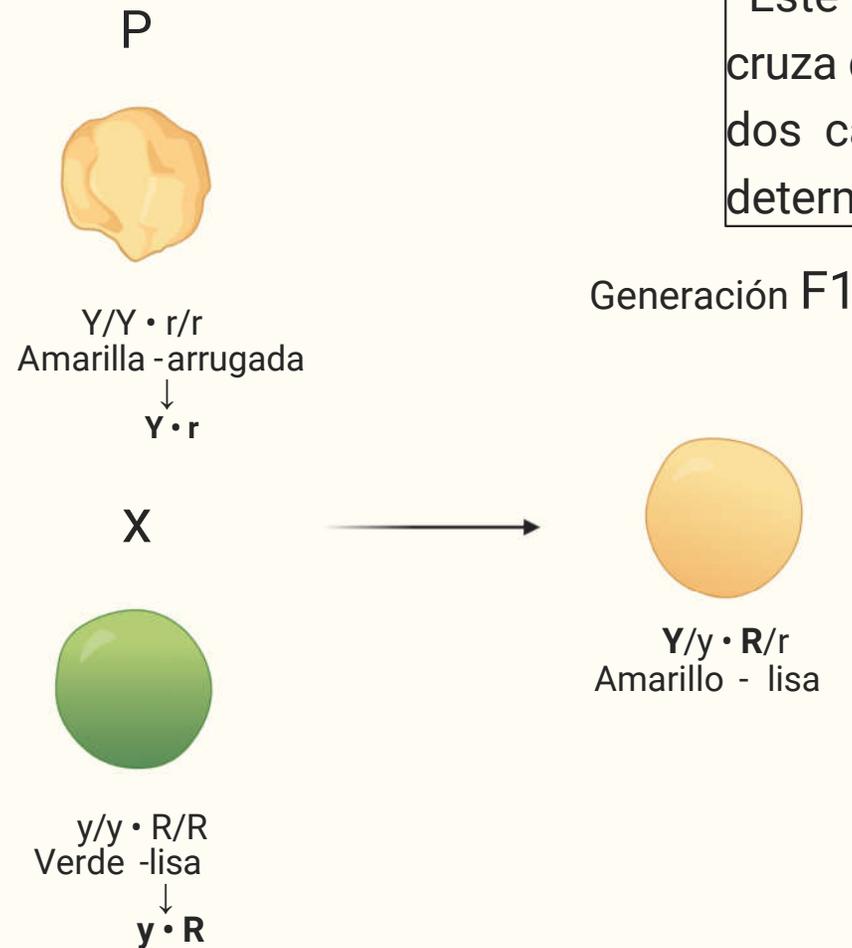
50% de los gametos tienen el alelo R y el otro 50%, el alelo r.

Se ilustra este principio para un heterocigoto, ¿aplica también para un homocigoto?

7. ¿Cómo segregan los caracteres en la generación F1 cuando se evalúan propiedades fenotípicas determinadas por distintos genes?

- A. En la generación F1, se observa el fenotipo conferido por los alelos dominantes
- B. En la generación F1, se observa el fenotipo conferido por los alelos recesivos
- C. En la generación F1, se observa el fenotipo conferido por los alelos dominantes y recesivos
- D. En la generación F1, se observa el fenotipo conferido por un alelo dominante y un alelo recesivo

En la generación F1 sólo se observa el **fenotipo** conferido por los **alelos dominantes**.



*Este caso se conoce como cruce dihíbrida pues se evalúan dos caracteres, cada uno determinado por un par de alelos

¿Por qué en la generación F1 aparece un nuevo fenotipo?

8. ¿Cómo segregan los caracteres en la generación F2 cuando se evalúan propiedades fenotípicas determinadas por distintos genes?

- A. Se observan únicamente los dos fenotipos correspondientes a los parentales
- B. Se observan cuatro fenotipos: los dos correspondientes a los parentales, además del F1 y uno adicional
- C. Se observan tres fenotipos: los dos correspondientes a los parentales, además del F1
- D. Se observan seis fenotipos: los dos correspondientes a los parentales y cuatro adicionales

En la generación F2 se obtienen 4 fenotipos:



Generación F2

		♀ Gametos			
		R;Y	R;y	r;y	r;Y
♂ Gametos	R;Y	RR;YY	RR;Yy	Rr;Yy	Rr;YY
	R;y	RR;Yy	RR;yy	Rr;yy	Rr;Yy
	r;y	Rr;Yy	Rr;yy	rr;yy	rr;Yy
	r;Y	Rr;YY	Rr;Yy	rr;Yy	rr;YY

Generación F1



Y/y • R/r
Amarillo -lisa

F1 x F1

¿Cuántos genotipos distintos se obtienen en la generación F2?

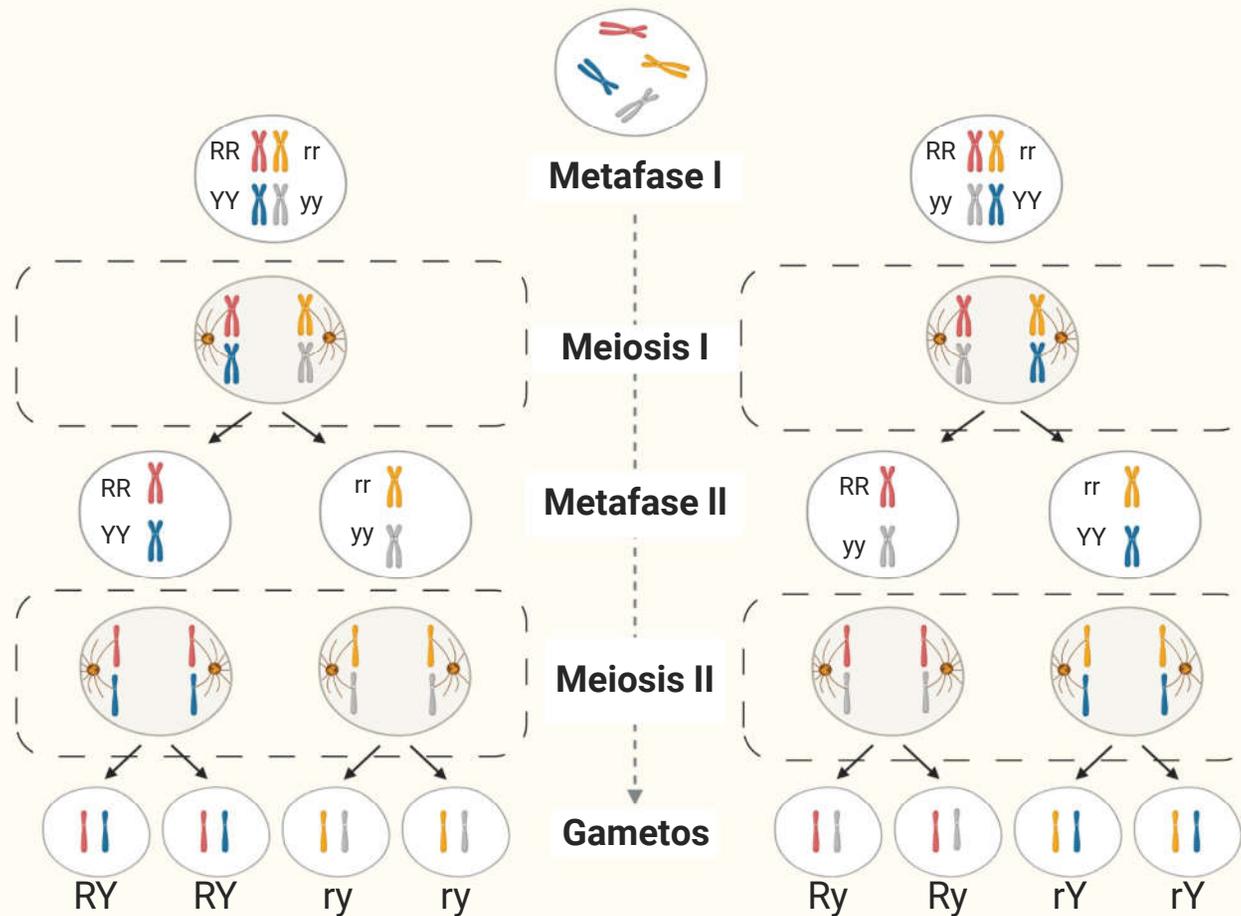
9. ¿Qué indica el Principio de distribución independiente?

- A. Establece que los alelos de cada uno de los genes se distribuye de manera independiente a los alelos de cualquier otro gen
- B. Establece que los alelos de cada uno de los genes se distribuyen juntos
- C. Establece que los alelos de cada uno de los genes no se separan en meiosis I
- D. Establece que los alelos de cada uno de los genes no se separan en meiosis II

PRINCIPIO DE LA DISTRIBUCIÓN INDEPENDIENTE DE MENDEL

Establece que los alelos de cada uno de los genes se distribuyen de manera independiente a los alelos de cualquier otro gen, si se localizan en cromosomas distintos.

Al igual que el principio de segregación, es una descripción de la meiosis.

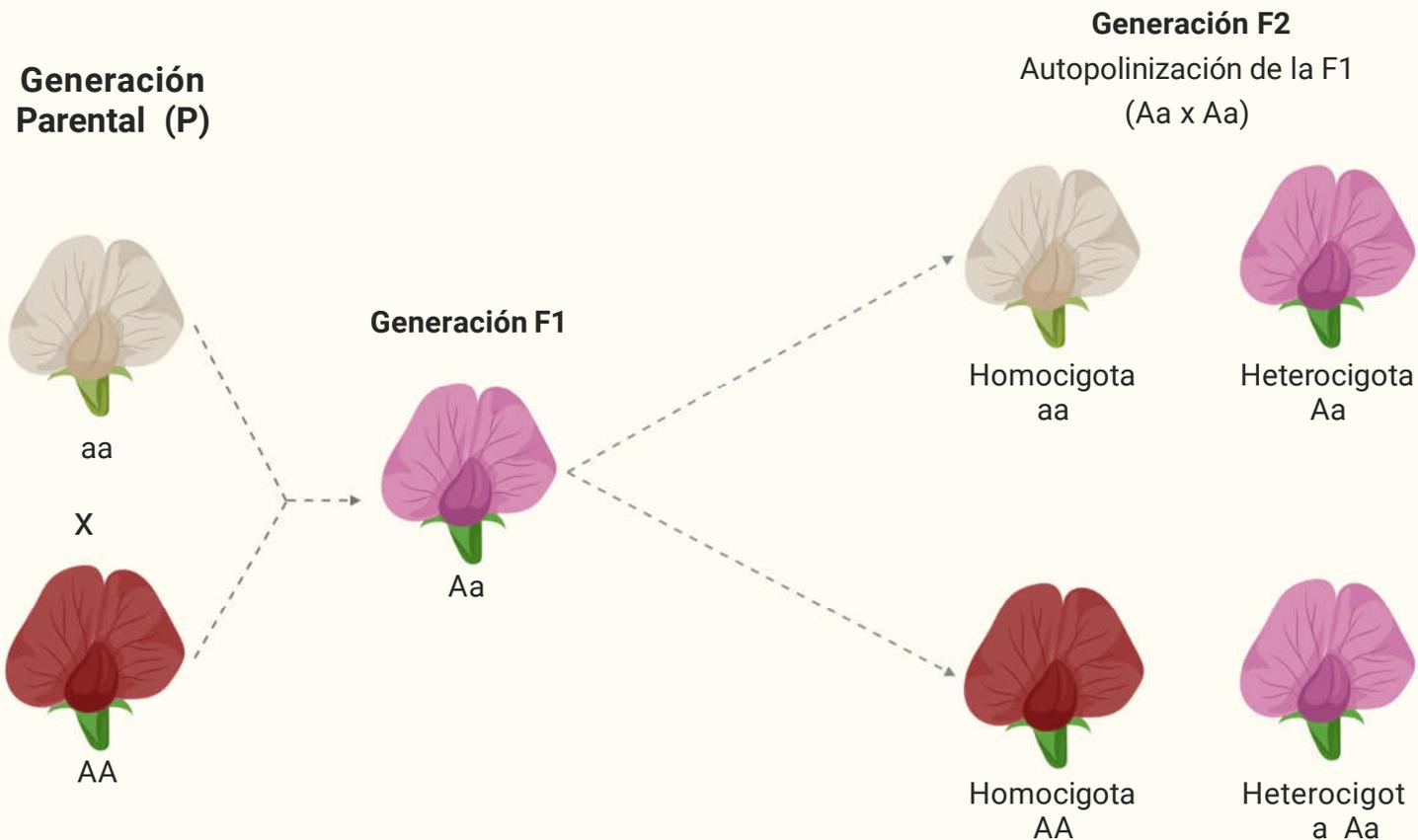


10. ¿En qué consiste la dominancia incompleta?

- A. Cuando el fenotipo resulta de la presencia de más de dos alelos dominantes
- B. Cuando el fenotipo resulta de interacción de varios alelos
- C. Cuando el fenotipo de un heterocigoto resulta ser intermedio entre los dos homocigotos
- D. Cuando el fenotipo de un homocigoto coincide con el fenotipo de un heterocigoto

DOMINANCIA INCOMPLETA

Describe la situación en la cual el fenotipo de un heterocigoto resulta ser intermedio entre los dos homocigotos en alguna escala de medida cuantitativa.



¿Cómo se explica a nivel molecular el fenómeno de dominancia incompleta?

11. ¿Qué es el fenómeno de codominancia?

(Múltiples respuestas)

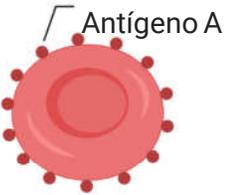
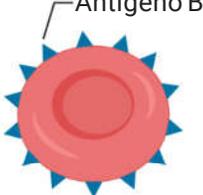
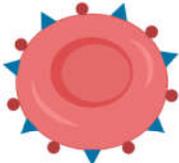
- A. Cuando hay dos alelos dominantes y ambos se expresan
- B. Cuando hay dos alelos dominantes y uno se expresa sobre el otro
- C. Se presente en sistemas multialélicos

Proporcione un ejemplo de este fenómeno.

La **codominancia** se presenta cuando hay más de dos alelos posibles, de entre los cuales, más de uno es dominante, entonces se dice que estos dos alelos son codominantes.

Ejemplo: **Grupos sanguíneos.**

En el sistema ABO hay tres alelos: I^A , I^B e i donde I^A , I^B son codominantes entre sí, y dominantes sobre i , que es recesivo.

	A	B	AB	O
TIPO SANGUÍNEO				
GENOTIPO	$I^A/I^A ; I^A/i$	$I^B/I^B ; I^B/i$	I^A/I^B	i/i

Una pareja en la que ambos son sangre tipo AB, ¿pueden tener un hijo, sangre tipo O?

12. ¿Qué es el fenómeno de epistasis y cómo afecta en la relación fenotípica?

- A. Describe la situación cuando hay más de un alelo dominante y ambos se expresan
- B. Describe la situación cuando el fenotipo del heterocigoto presenta un fenotipo intermedio conferido por dos alelos
- C. Describe la situación en la que el alelo de un gen enmascara la expresión de los alelos de otro gen y expresa en su lugar su fenotipo
- D. Describe la situación en la que un alelo excluye al otro y expresa su fenotipo

La **epistasis** describe la situación en la que el alelo de un gen (E) enmascara la expresión de los alelos de otro gen (B) y expresa en su lugar su propio fenotipo.

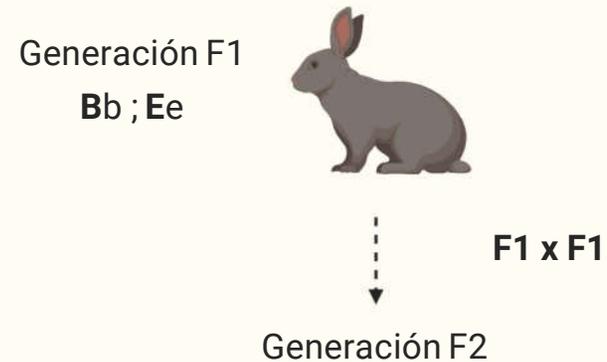
Es indicativa de genes que interactúan en alguna misma ruta bioquímica o de desarrollo.

Relación genotípica y fenotípica

9 B/- : E/-
 3 b/b : E/e
 3 B/- : e/e
 1 b/b : e/e

El alelo recesivo **e/e** es epistático, por lo que se expresa sobre el gen B (aunque sea dominante).

Este es un ejemplo de epistasis recesiva, ¿puede ocurrir epistasis dominante?



		Gametos			
		B ; E	B ; e	b ; e	b ; E
Gametos	B ; E	 BB ; EE	 BB ; Ee	 Bb ; Ee	 Bb ; EE
	B ; e	 BB ; Ee	 BB ; ee	 Bb ; ee	 Bb ; Ee
	b ; e	 Bb ; Ee	 Bb ; ee	 bb ; ee	 bb ; Ee
	b ; E	 Bb ; EE	 Bb ; Ee	 bb ; Ee	 bb ; EE

Presencia del pigmento:

E → □

e → □

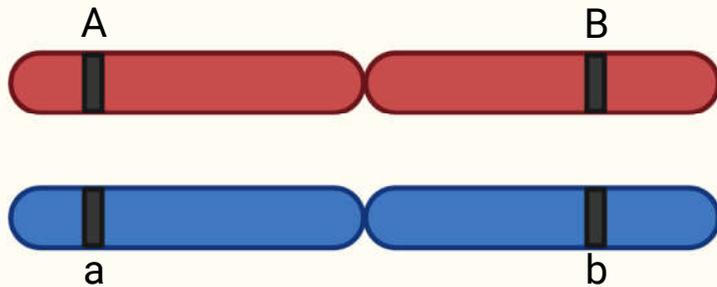
*ee → ALBINO

Intensidad del pigmento:

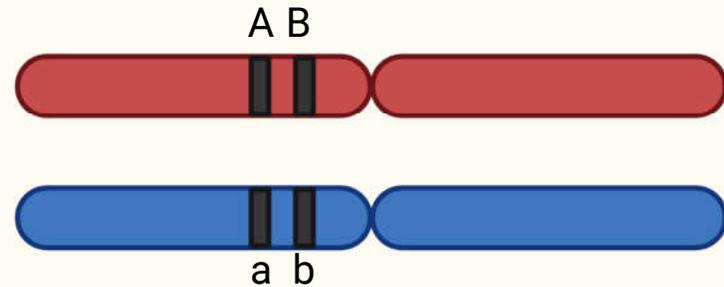
B → mayor (negro)

b → menor (café)

13. ¿En cuál de las siguientes opciones es más probable que ocurra recombinación entre los genes A y B?

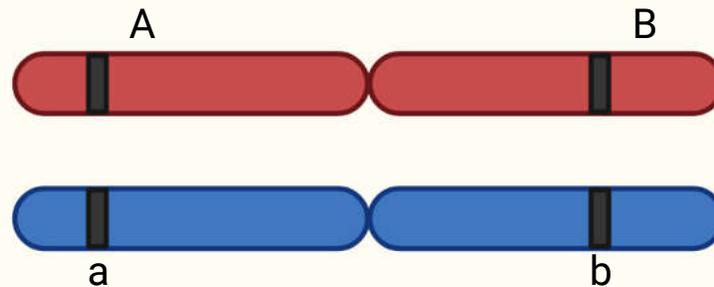


1



2

Los **loci están más separados** por lo que es más factible que ocurra recombinación entre éstos



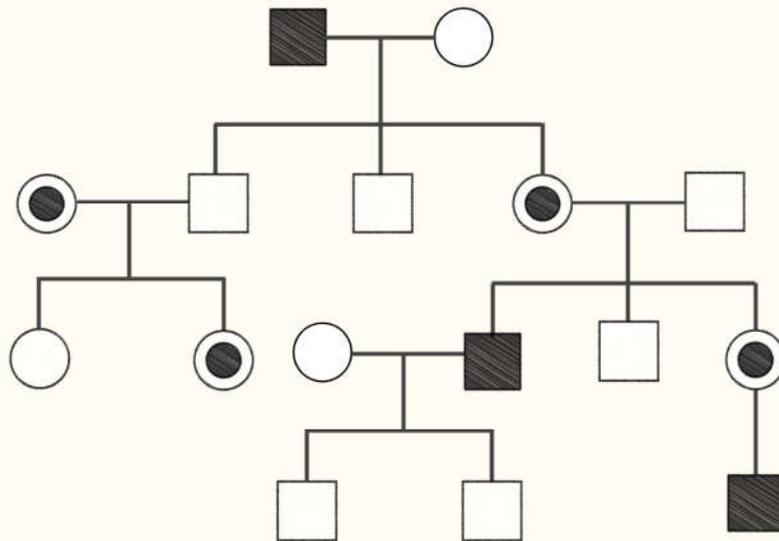
Por lo tanto, la distancia entre dos genes en un cromosoma se puede medir por su frecuencia de recombinación (la frecuencia con la que se expresan juntos en una población). Esto constituye los principios del mapeo genético.

¿Cuál es la diferencia entre distancia genética y distancia física?
¿En qué unidades se miden cada una?

14. ¿Qué es un pedigrí y para qué se emplea?

- A. Es un diagrama que permite predecir el resultado de una cruce
- B. Es un diagrama que permite analizar los datos genéticos de una historia familiar
- C. Es un diagrama que permite predecir si el resultado de una cruce será mujer o varón
- D. Es un diagrama tabular que indica cuál alelo es dominante y cuál alelo es recesivo

El **pedigrí** es un tipo de análisis genético realizado a partir de datos de la historia familiar.



Pedigrí de una enfermedad recesiva ligada a X

Se emplea para deducir algunas características de enfermedades o rasgos hereditarios.

¿Cuál es el genotipo del padre de la generación 1?

Se elabora como un diagrama en el que se emplean símbolos universales que son:



Mujer no afectada



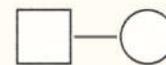
Hombre no afectado



Mujer afectada



Hombre afectado



Pareja



Sexo desconocido



Deceso

PORTADORES



Acarreadora de padecimiento recesivo ligado al sexo.



Heterocigotos para enfermedad autosómica recesiva.

15. ¿Cuál característica se puede asociar a enfermedades autosómicas dominantes?

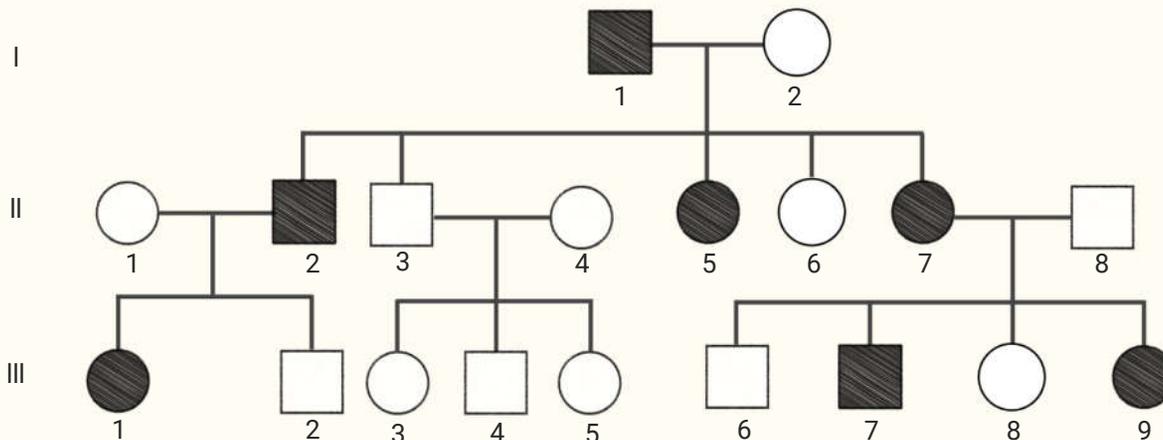
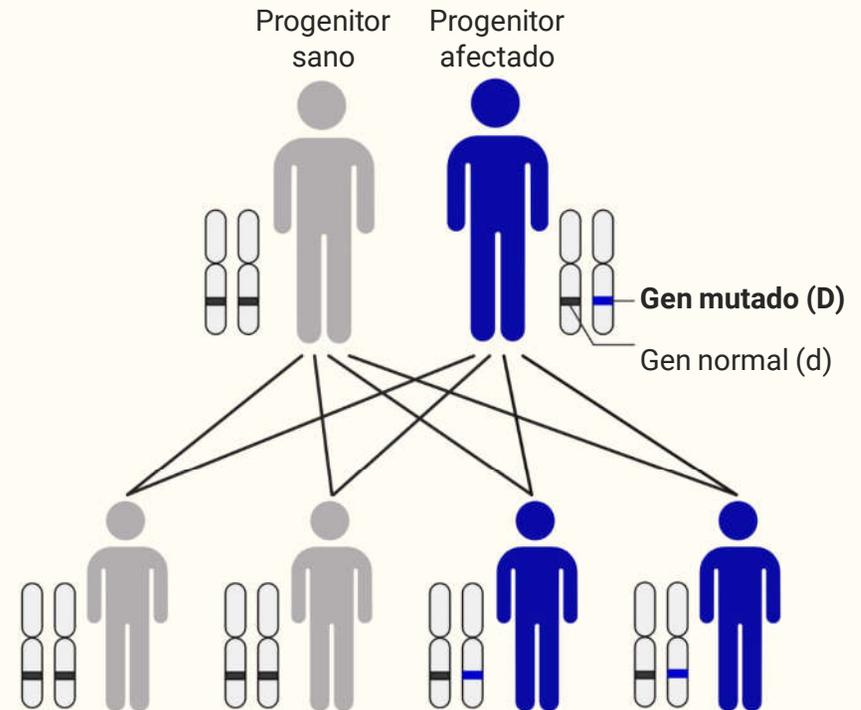
- A. El riesgo de un varón es mayor al riesgo de una mujer
- B. El riesgo de una mujer es mayor al riesgo de un varón
- C. El riesgo entre varones y mujeres es idéntico y siempre se salta una generación
- D. El riesgo entre varones y mujeres es idéntico y por lo general se presenta en todas las generaciones

Enfermedades Autosómicas Dominantes

Hombres y mujeres tienen la misma posibilidad de estar afectados.

	d	d
D	Dd	Dd
d	dd	dd

Por lo general, el homocigoto (DD) es letal.



Es común que la enfermedad se presente en todas las generaciones.

¿Cuál es el genotipo de la persona II/5?

16. ¿Cuál característica se puede asociar a enfermedades autosómicas recesivas?

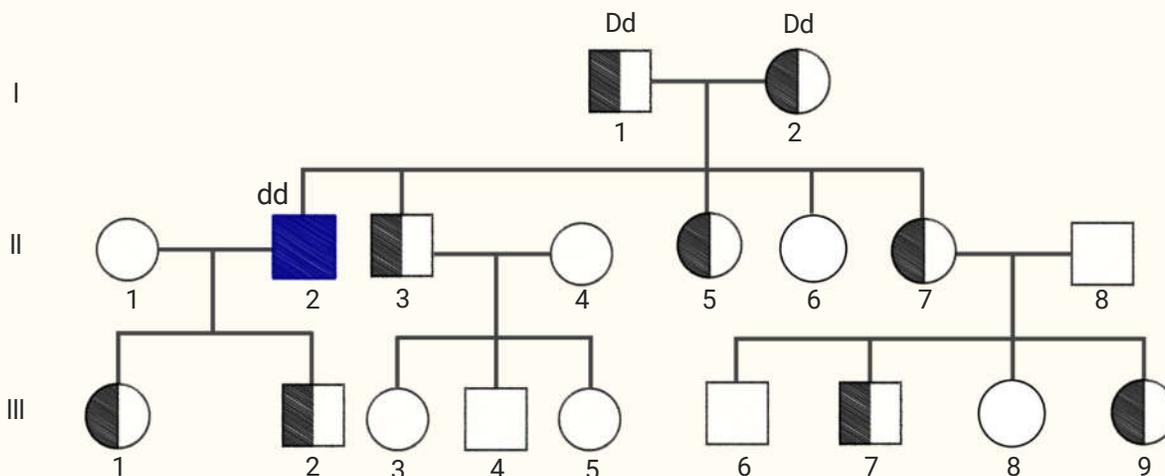
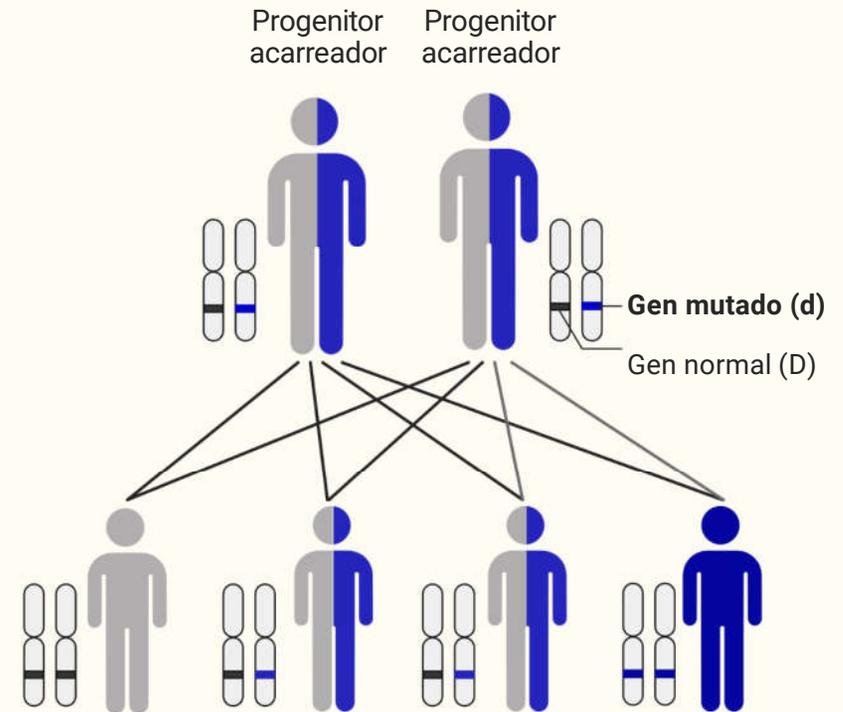
- A. El riesgo de un varón es mayor al riesgo de una mujer
- B. El riesgo de una mujer es mayor al riesgo de un varón
- C. El riesgo entre varones y mujeres es idéntico y se puede saltar una generación
- D. El riesgo entre varones y mujeres es idéntico y por lo general se presenta en todas las generaciones

Enfermedades Autosómicas Recesivas

Hombres y mujeres tienen la misma posibilidad de estar afectados.

	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

Los heterocigotos (Dd) son acarreadores, es decir, no están afectados.



Es común que la enfermedad **no** se presente en una o más generaciones.

¿Por qué hay mayor riesgo de estas enfermedades entre parejas de personas de una misma familia?

17. ¿Cuál característica se puede asociar a enfermedades dominantes ligadas a X?

- A. El riesgo de un varón es mayor al riesgo de una mujer
- B. El riesgo de una mujer es mayor al riesgo de un varón
- C. El riesgo varía, dependiendo si es la madre o el padre quien aporta el cromosoma X con la mutación
- D. El riesgo entre varones y mujeres es idéntico y por lo general se presenta en todas las generaciones

Enfermedades dominantes ligadas a X

El riesgo varía según si es la madre o el padre quien aporta el cromosoma X que acarrea la mutación.

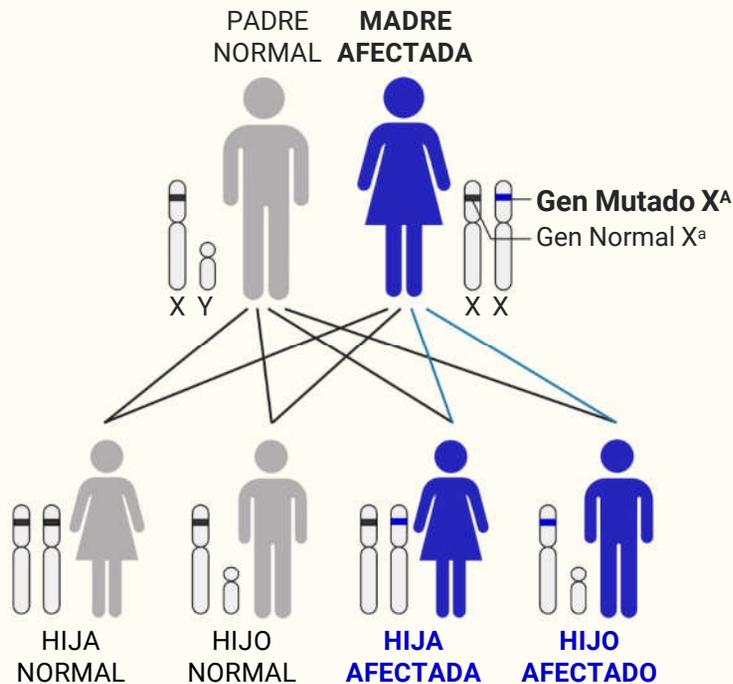
CASO 1

Madre afectada ($X^A X$) ; Padre normal (XY)

♀♂	X	Y
X^A	$X^A X$	$X^A Y$
X	$X X$	$X Y$

La probabilidad de una madre AFECTADA de heredar la enfermedad a:

- 50% de las hijas.
- 50% de los hijos.

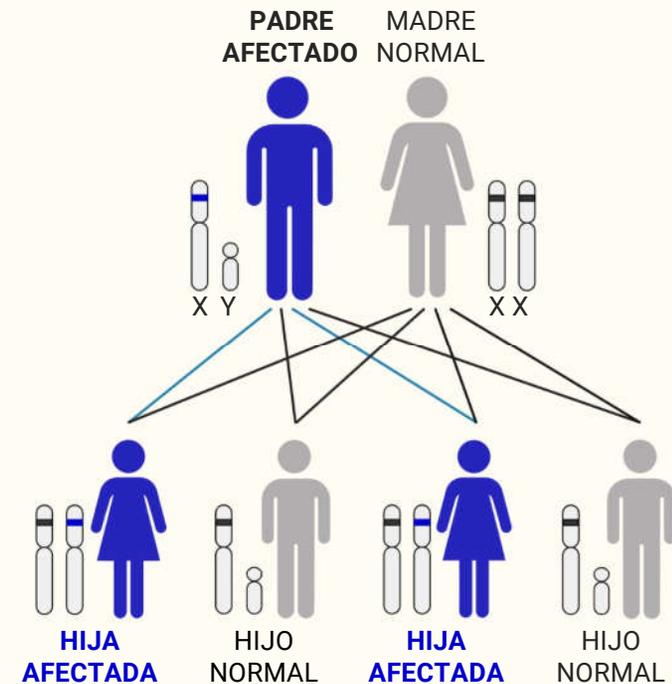


CASO 2

Madre normal (XX) ; Padre afectado ($X^A Y$)

♀♂	X^A	Y
X	$X^A X$	$X Y$
X	$X^A X$	$X Y$

Un padre AFECTADO no transmite el padecimiento a sus hijos varones pero SÍ a TODAS sus hijas.



¿Por qué estas enfermedades son más severas en hombres que en mujeres?

18. ¿Cuál característica se puede asociar a enfermedades recesivas ligadas a X?

- A. Cuando la madre está afectada, todas las hijas serán portadoras
- B. Cuando la madre está afectada, todos los hijos serán portadores
- C. Cuando el padre está afectado, todas las hijas serán portadoras
- D. Cuando el padre está afectado, todos los hijos serán afectados

Enfermedades recesivas ligadas a X

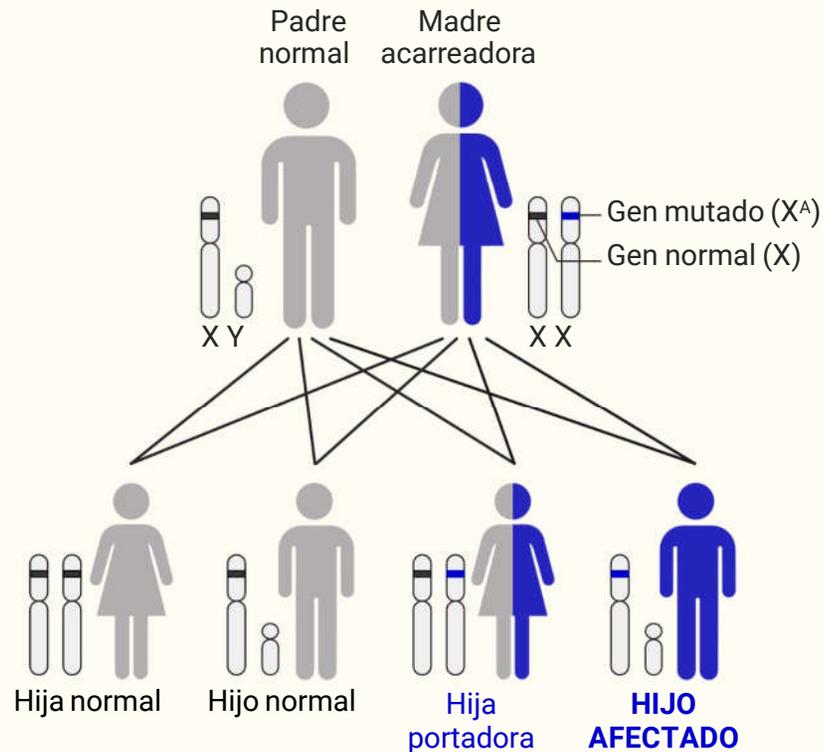
CASO 1

Madre portadora ($X^A X$) ; Padre normal (XY)

♀/♂	X	Y
X^A	$X^A X$	$X^A Y$
X	XX	XY

La mitad de las hijas son portadoras.

La mitad de los hijos son afectados.



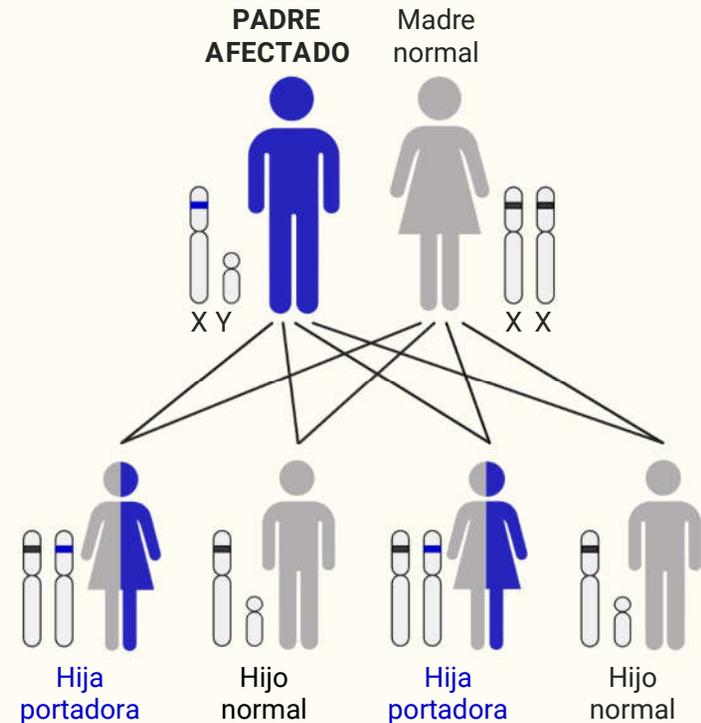
CASO 2

Madre normal (XX) ; Padre afectado ($X^A Y$)

♀/♂	X^A	Y
X	$X^A X$	XY
X	$X^A X$	XY

Todas las hijas son portadoras.

Los hijos no son afectados.



Proporciona un ejemplo de este tipo de enfermedad

19. ¿A qué nos referimos con herencia uniparental?

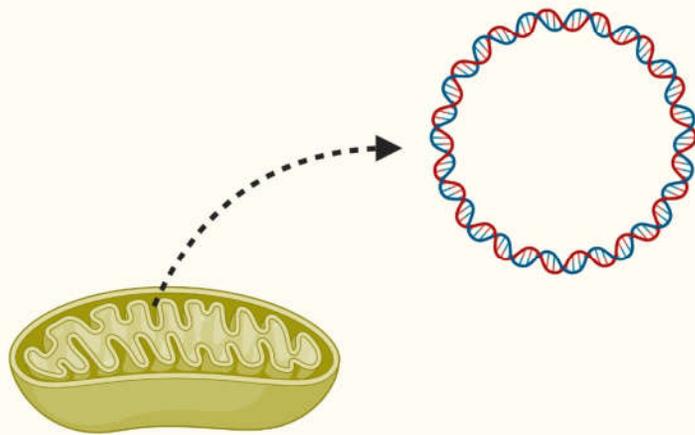
(Múltiples Respuestas)

- A. Cuando el caracter es transmitido tanto por el padre (50%) como por la madre (50%)
- B. Cuando el padre transmite el cromosoma Y al hijo
- C. Cuando el padre transmite el cromosoma Y a la hija
- D. Cuando la madre transmite el genoma mitocondrial a hijas e hijos

La **herencia uniparental** se refiere a la transmisión de material genético que sólo proviene de uno de los progenitores:

ADN MITOCONDRIAL*

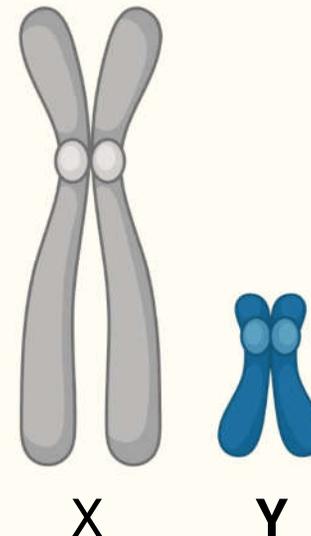
Transmitido de la madre a toda su descendencia.



* Debido a la diferencia en el tamaño de los gametos, cuando éstos se fusionan el ovocito tiene aproximadamente 100,000 copias de ADN mitocondrial mientras que el espermatozoide solamente tiene unas 100 copias que, probablemente, se “diluyen” durante la fertilización.

CARÁCTER HOLÁNDRICO

(genes provenientes del cromosoma Y)
El padre lo transmite a sus hijos varones.



¿Por qué la mitocondria contiene su propio genoma?

Clave de Respuestas:

Pregunta	Respuesta
1	B
2	A
3	C
4	C
5	D
6	C
7	A
8	B
9	A
10	C

Pregunta	Respuesta
11	A, C
12	C
13	1
14	B
15	D
16	C
17	C
18	C
19	B, D

Referencias:

- Bergtrom, G. **Basic Cell and Molecular Biology**. UWM Digital Commons. (2018).
- Brooker, R.J. **Genetics: Analysis and Principles**. 4th. Ed. McGraw Hill. (2012).
- Griffiths; A.J.F., Gelbart, W.M., Miller, J.H., Lewontin, R.C. **An Introduction to Genetic Analysis**. 8th. Freeman Publishers. (2005).
- Krebbs, J.E., Goldstein, E.S., Kilpatrick, S.T. **Lewin's Essential Genes**. 3th. Ed. Jones & Bartlett Learning. (2013).
- Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C.A., Krieger, M., Bretscher, A., Ploegh, H., Martina, K.C., Yaffe, M., Amon, A. **Molecular Cell Biology**. 9th. Ed. Freeman Publishers. (2021).
- McLennan, A., Bates, A., Turner, P., White, M. Bios. **Notas Instantáneas de Biología Molecular**. 4ta. Ed. Mc. Graw Hill Ed. (2013).

Agradecimientos



Proyecto PAPIME PE201017: Enseñanza interactiva mediante el empleo de las TIC's para la asignatura Genética y Biología Molecular.

Proyecto PAPIME PE206021: Elaboración de material para promover el aprendizaje activo de asignaturas de Bioquímica y Biología Molecular en la Facultad de Química.

Se agradece la participación de Jennifer Martínez Quiroz en la elaboración y edición de diapositivas.



Figuras elaboradas con
Biorender.com

